

NOTA INFORMATIVA

Barcelona, 7 de juny de 2021

Nou article científic del projecte GR@ACE

INVESTIGADORS TROBEN NOUS GENS ASSOCIATS A L'ALZHEIMER

- La prestigiosa revista *Nature Communications*, publica un estudi d'un consorci internacional de 226 institucions, liderat per Ace Alzheimer Center Barcelona, que aporta noves troballes sobre la genètica de la malaltia d'Alzheimer.
- Aquest estudi utilitza prop de mig milió de mostres genètiques dels consorcis GR@ACE, DEGESCO, IGAP, EADB i UKBiobank.
- És el tercer gran article del projecte Genomic Research at Ace (GR@ACE), impulsat per Grifols i Fundació "la Caixa", tot i que gràcies a les destacades col·laboracions de l'equip científic d'Ace, la informació generada per aquest programa figura ja en més de 10 articles d'investigació internacional.

Un [estudi d'Ace Alzheimer Center Barcelona](#) publicat recentment a la revista *Nature Communications* ha permès **identificar sis noves variants genètiques** implicades en la malaltia d'Alzheimer. Aquests resultats han sorgit d'una anàlisi que va comprendre tots els gens coneguts de mig milió de mostres genètiques.

A més, [l'estudi ha elaborat una escala de valoració del risc de desenvolupar la malaltia](#) i, aplicant-la a les persones amb el gen *APOE* $\epsilon 4$, que és el principal factor de risc per la demència, **l'estudi ha pogut determinar que qui puntuï alt en aquesta escala desenvoluparien la malaltia d'Alzheimer fins a 5 anys i mig abans.**

Per Itziar de Rojas, investigadora pre-doctoral i autora principal de l'estudi, aquesta investigació és un pas endavant en el "diagnòstic precoç de la malaltia d'Alzheimer, donat que podem establir si les persones estan en alt risc de desenvolupar demència analitzant la seva genètica". A més, afegeix la investigadora, "gràcies a aquest estudi podem seguir aprofundint en els mecanismes d'un altre dels gens relacionats (*APP*) amb l'acumulació d'amiloide al cervell, una de les principals causes de la demència".

Per a aquest estudi, els investigadors han realitzat una associació del genoma complet de prop de mig milió de persones amb Alzheimer mitjançant la fusió de dades dels consorcis nacionals **GR@ACE** (Genome Research at ACE) i **DEGESCO** (Dementia Genetics Spanish Consortium) i internacionals **IGAP** (International Genomics of Alzheimer's Project), **EADB** (European Alzheimer DNA Biobank) i **UKBiobank**.

Aquesta publicació a *Nature Communications* és el tercer article del projecte Genomic Research at Ace (GR@ACE), impulsat per Grifols i la Fundació "la Caixa", tot i que gràcies a les destacades col·laboracions de l'equip científic d'Ace, la informació generada per aquest programa figura ja en més de 10 articles de recerca internacionals.

L'estudi forma part de la tesi doctoral d'Itziar de Rojas, que se centra en l'estudi de biomarcadors genètics i moleculars de la malaltia d'Alzheimer. Gràcies a la seva participació en el projecte GR@ACE, la jove investigadora i candidata al doctorat, està investigant l'associació del genoma amb l'Alzheimer i la definició de perfils de persones en risc de desenvolupar demència amb l'objectiu de facilitar un diagnòstic precoç.

Segons el Dr. **Agustín Ruiz**, genetista i director científic d'Ace Alzheimer Center Barcelona, [aquest estudi](#) generarà molta tracció i interès en aquest camp de la recerca. "Els biòlegs moleculars estudiaran els mecanismes darrere de les noves variants i els bioinformàtics utilitzaran els resultats disponibles per comprendre millor la malaltia".

A més, Agustín Ruiz, investigador principal del projecte GR@ACE juntament amb neuròloga **Mercè Boada**, afegeix que "l'extraordinari èxit de GR@ACE en la generació de noves dades i coneixements està profundament arrelat en la nostra mentalitat de col·laboració i d'open-access. Però, a més, **aquest article corrobora que l'exploració dels genomes de milers de persones en un enfoc sense hipòtesi ha demostrat ser el rumb correcte per ampliar el coneixement sobre la genètica de l'Alzheimer**".

Ruiz destaca que el projecte continua oferint a l'equip científic d'Ace més dades per analitzar a al consorci nacional DEGESCO i una multitud de col·laboradors internacionals: "l'expansió contínua del projecte conduirà a importants coneixements ja sigui per la nostra part, o pels nostres col·laboradors, precisament pel plantejament open-access que la nostra entitat sosté des dels seus inicis".

Un projecte d'investigació genètica prioritari

El projecte GR@ACE té com a objectius la bioinformàtica integrativa, la medicina personalitzada i la identificació de nous possibles tractaments.

Des d'un punt de vista clínic, **l'impacte de les tecnologies genòmiques sobre el diagnòstic i la capacitat de predir-lo està demostrant ser de gran importància**. De fet, els experts consideren que la caracterització genètica dels pacients amb Alzheimer generarà un canvi de model diagnòstic en el futur.

Durant la primera fase del projecte GR@ACE, es va realitzar una escombrada completa del genoma amb les mostres existents a la col·lecció d'Ace que, amb més de 10.000 mostres d'extracció de sang, és la més gran d'Europa.

GR@ACE, impulsat per **Ace Alzheimer Center Barcelona** (anteriorment Fundació ACE), des de fa més de 5 anys, compta també amb el suport de [Grifols](#) i de [Fundació "la Caixa"](#). A més, aquest projecte de recerca genòmica ha rebut cinc ajudes directes de fons competius de [l'Institut de Salut Carlos III](#) i del [Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa Malalties Neurodegeneratives \(CIBERNED\)](#).

Sobre Ace Alzheimer Center Barcelona, un model pioner en el món de l'Alzheimer

Ace Alzheimer Center Barcelona, entitat innovadora i referent a Espanya, neix el 1995 amb l'objectiu de fer front a la creixent demanda en el diagnòstic i tractament de les persones amb deteriorament cognitiu i demència, especialment Alzheimer, oferint una atenció personalitzada i acompanyament integral als pacients i les seves famílies. Ace està considerat un dels referents internacionals en investigació, especialment en recerca clínica, neuropsicològica, social i bàsica.

Cada any, la seva Unitat de Diagnòstic atén prop de 8.000 persones, de les quals més de 4.000 pateixen demència (3.000 d'ells, tipus Alzheimer). Entre altres activitats d'investigació, Ace participa en nombrosos assaigs clínics de participació mundial destinats a totes les fases evolutives de la malaltia. És precisament per la seva posició com a referent internacional que ha liderat dos projectes d'investigació IMI concedits per la Unió Europea sobre genètica d'Alzheimer (ADAPTED) i sobre models de participació dels pacients (MOPEAD).

Més informació:

Marta Carbó

617 61 85 59

mcarbo@undatia.es

Isabel Rodríguez

93 444 73 18

irodriguez@fundacioace.org

www.fundacioace.org

Andrea Pelayo

618 126 685

apelayo@fundaciolacaixa.org